

А.В. Сукало, И.М. Морейко

1-я кафедра детских болезней
БГМУ, 2-ая детская клиническая
больница, г. Минск

Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля

Впервые описан в 1861 г. J. Laurence и R. Moon.

Минимальные диагностические признаки: ожирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки и полидактилия.

Впервые описан в 1861 г. J. Laurence и R. Moon.

Минимальные диагностические признаки: ожирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки и полидактилия.

Клинические характеристики: для синдрома типичны пять перечисленных выше признаков, но все названные признаки встречаются менее чем в половине случаев, в большинстве случаев имеется по 3-4 признака синдрома (неполные формы).

Наиболее частый признак – пигментная дегенерация сетчатки (90%). При офтальмоскопии обнаруживаются отложения пигмента на периферии сетчатки и в области соска зрительного нерва. Прогрессирующая дегенерация сетчатки ведет к ночной слепоте и потере зрения к 20 годам: 75% больных слепнут. Могут быть и другие аномалии: макулярная дегенерация, катаракта, лигония, атрофия зрительных нервов, нистагм и микрофтальм.

Ожирение отмечается у 91%, появляется на 1-м году и прогрессирует. В 86% случаев выявляется умственная отсталость, которая иногда сочетается с судорогами, экстрапиримидными нарушениями. У 75% синдактимия и брахидактилия. Гипогенетализм в 66% случаев и чаще диагностируется у лиц мужского пола. Из пороков внутренних органов характерна патология почек (дисплазия, кисты, нефросклероз, гидроуретер, гидронефроз, гломерулонефрит, пиелонефрит). Могут быть пороки сердца и мозга. Соотношение полов – М:Ж 1.

Тип наследования: аутосомно-рецессивный.

Дифференциальный диагноз: Альстрема синдром, Прадера-Вилли синдром, Утера синдром, акроцефалосиндактимии.

Заболевание считается редким. Это побудило поделиться собственным наблюдением.

Девочка А., 24.04.88 г., от первой беременности, первых срочных родов. Во время беременности в 30 недель мать перенесла ОРИ, в 36 недель появились отеки. Наследственность не отягощена. Ребенок родился с весом 3000 кг, рост 50 см. До года физическое и психическое развитие соответствовало возрастным нормам. В 7 месяцев впервые мать заметила подергивание правого глаза. Ребенок был осмотрен невропатологом, – диагноз со стороны ЦНС патологии нет, кроме нистагма правого глазного яблока. Жалобы со стороны матери на плохой сон ночной у ребенка с 3 месяцев. С 7 месяцев ребенок наблюдался офтальмологами. Изменения со стороны органов зрения прогрессировали.

19.06.91 г. Диагноз: врожденная близорукость, сложный близорукий астигматизм обоих глаз, горизонтальный нистагм, сходящееся косоглазие. С IX. 96 г. ребенку оформлена инвалидность по зрению. Диагноз: врожденный близорукий астигматизм. Макулодистрофия обоих глаз.

В марте 1995 г. эндокринологом выставлен диагноз: ожирение I-II степени. На сегодняшний день у девочки ожирение III степени.

Со стороны мочеполовой системы изменения впервые в 1996 г. (следовой белок, лейкоцитурия, бактериурия). Диагноз – ИМВП.

1997 г. ИМВП, энурез.

В этом же году ребенок обследуется стационарно в 3-й детской больнице в эндокринологическом отделении. Диагноз синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля, впервые консультация генетика – синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля.

Консультация психотерапевта: неврозоподобный синдром, гинеколога – без патологии, консультация невропатолога – неврозоподобный энурез.

Изменения со стороны мочи постепенно нарастают.

В марте-апреле 1998 года ребенок находился на стационарном лечении во 2 ДГКБ г. Минска. Диагноз: с-м Лоуренса-Муна-Барде-Бидля, врожденная дисплазия почек, вторичный хронический пиелонефрит, латентное течение ХПН I-II степени. Рецидивирующая ИМВП.

Из проведенных обследований:

ОАК – без патологии.

ОАМ – цвет соломенно-желтый, прозрачность мутная, лейкоциты 25-30, бактерии – большое количество, белок – нет, удельный вес 1014. По Зимницкому – дневной диурез 398 мл, ночной – 215 мл, удельный вес 1008-1027, белок 0,248 г/л.

Посев мочи – *Proteus margini* 5 тыс/мл.

РРГ – СЭФ обеих почек нарушена.

ЭКГ – ритм правопредсердный, нормальное положение ЭОС, неполная блокада правой ножки пучка Гисса.

УЗИ внутренних органов – печень без патологии, желчный пузырь эхоскопически признаки холецистита.

УЗИ почек – контуры нечеткие. Правая 103x40 см, левая 101x42 см, паренхима четко не дифференцируется с обеих сторон. Эхоскопически дисплазия почек.

УЗИ сердца – без патологии.

ЭУ – контуры почек плохо выявляются, тени почек расположены на уровне Th₁₂–L₁, размером 8,5x4,5 см, обе почки смещены к позвоночнику, наружный контур обеих почек неровный. ЧЛС выполнены с обеих сторон на T₁ и L₁, плохо дифференцируется из-за слабого наполнения. Выделительная функция удовлетворительная. Заключение:

Дисплазия почек

Биохимический анализ крови – мочевины 8,5 ммоль/л; креатинин 115 ммоль/л; К – 5,1 ммоль/л; Na – 141 ммоль/л; Са – 2,9 ммоль/л; Р – 1,5 ммоль/л, общий белок 75,4 г/л, альбумин 44 г/л; билирубин 6,2 ммоль/л, тимоловая проба 4,6 ед; холестерин 4,4 ммоль/л; АЛАТ 31 ед/л, амилаза 30,8 г/л; глюкоза 4,8 ммоль/л. Клиренс по эндогенному креатинину – минутный объем 1,32 мл/мин; креатинин крови 109 мкмоль/л; креатинин мочи 2 950 мкмоль/л; фильтрация 46,7 мл/мин, реабсорбция 97,2%.

Ребенок в плановом порядке периодически лечился во 2 ДГКБ в нефрологическом отделении. Последняя госпитализация в 6-7.01.

Диагноз: ВАМП, врожденная дисплазия обеих почек. Вторичный хронический пиелонефрит, ремиссия ХПН II степени. Ожирение III степени. Врожденный близорукий астигматизм обоих глаз, макулодистрофия обоих глаз. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Фото.

При этой госпитализации ОАК – без патологии, ОАМ – удельный вес 1005, белок 0,640 г/л., мутная, соломенно-желтого цвета.

Анализ мочи по Зимницкому: дневной диурез 735, ночной – 600, удельный вес 1005-1008, белок 0,776 г/л, суточная потеря белка 1,036 г/сут.

Аммониацидогенез: титруемая кислотность 8,0 мэкв/сут., аммиак 11,2 ммоль/сут.

Биохимический анализ крови: креатинин 115 мкмоль/л, мочевины 9,4 ммоль/л.

Клиренс по эндогенному креатинину – минутный объем 0,93 мл/мин, фильтрация 36,2 мл/мин; реабсорбция 97,4%, креатинин крови 102 мкмоль/л, креатинин мочи 4350 мкмоль/л.

УЗИ почек: осмотр затруднен из-за выраженного подкожножирового слоя.

Коагулограмма – явления гиперкоагуляции.

Проведенное лечение: стол № 7, мультивитамины, кетостерил, леспенефрил, курантил, гепарин.

Таким образом, тщательно изучив анамнез жизни и болезни ребенка, мы можем доказать, что данная патология укладывается в синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля (ожирение, патология со стороны органов зрения, со стороны почек, умственная отсталость, брахидактилия).



Литература

1. С.И. Козлова, Е. Семенова, Н.С. Демикова, (5.Е. Блиникова. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование.